



Sorpresa continua mRNA: adesso corregge una mutazione genetica
di Aureliano Stingi



Un gruppo di ricercatori italiani negli Usa pubblica su *Science* i risultati del loro studio: hanno corretto una mutazione dell'anemia falciforme con la tecnologia mRNA già usata contro Covid

27 LUGLIO 2023 ALLE 20:00

2 MINUTI DI LETTURA



Un team composto dai ricercatori del Children Hospital e della Penn University di Filadelfia ha recentemente pubblicato su *Science* i risultati di uno studio che dimostra come, grazie alla tecnologia mRNA, sia possibile correggere la mutazione genetica responsabile dell'anemia falciforme. Tra loro due italiani, che abbiamo cercato e intervistato su Zoom per farci spiegare che cosa hanno fatto.

Che cos'è l'anemia falciforme

L'anemia falciforme è una malattia genetica caratterizzata dalla presenza di globuli rossi a forma di falce e da anemia cronica che, come molte altre malattie ematologiche a base genetica, è molto invalidante e complessa da trattare. Questa condizione è causata da una mutazione genetica all'interno delle cellule ematopoietiche staminali, che sono le cellule progenitrici di tutte quelle contenute nel sangue e nel midollo osseo.

Oggi i soggetti affetti da anemia falciforme possono essere curati solo con il trapianto di cellule staminali o di midollo osseo: entrambe le strategie sono però estremamente complesse e gravose per i pazienti, i quali vanno incontro a immunodeficienza e altri effetti collaterali.

Citomegalovirus, un vaccino a mRNA per prevenire le infezioni congenite

di Sara Carmignani
19 Giugno 2023



Come sono arrivati alla correzione del difetto

Il team di ricerca, guidato, tra gli altri, da **Laura Breda**, professore della divisione di Ematologia al Children Hospital di Philadelphia, italiana di Conegliano, ha messo a punto un sistema in grado di correggere il difetto genetico che caratterizza l'anemia falciforme con una semplice iniezione di mRNA in una modalità simile a quella utilizzata per il vaccino anti-Covid19. Sappiamo che i vaccini a mRNA funzionano come istruzioni operative per le nostre cellule che producono le proteine richieste: nel caso dei vaccini anti-Covid19 si induce la produzione della proteina "Spike" al fine di consentire che questa venga poi riconosciuta dal sistema immunitario. In questo caso i ricercatori hanno usato la tecnologia a mRNA per far produrre alle cellule difettose, le ematopoietiche staminali, un enzima in grado di riparare la mutazione genetica.

Il Gps molecolare

I ricercatori, grazie ad una sorta di GPS molecolare, sono riusciti ad indirizzare le particelle di mRNA solo nelle cellule contenenti il difetto genetico poiché questa tecnologia funziona solo in presenza della mutazione. Questo approccio ha diversi vantaggi; il primo, più evidente, è per i pazienti, che non dovrebbero più subire un trapianto di cellule di midollo osseo con conseguente immunodepressione. Inoltre, questo approccio è estremamente economico e relativamente semplice da implementare: questo rappresenta un grande beneficio, specialmente se consideriamo che l'anemia falciforme è molto diffusa nelle popolazioni africane, e oggi raramente sono disponibili le terapie adeguate nel continente africano anche a causa dei costi.

Da un vaccino a mRNA speranze per il tumore al pancreas

di Anna Lisa Bonfranceschi
10 Maggio 2023



La rivoluzione della terapia genica

Infine, questo nuovo approccio rivoluzionerebbe la terapia genica. La terapia genica è un approccio medico che mira a trattare malattie genetiche fornendo copie funzionanti di geni mancanti o correggendo quelli difettosi. Attraverso tecniche avanzate, i geni corretti vengono introdotti nelle cellule del paziente, consentendo loro di produrre proteine essenziali per il corretto funzionamento dell'organismo. Oggi la terapia genica viene utilizzata per alcune patologie specifiche ma richiede un processo estremamente complesso, costoso e non privo di rischi. Vengono infatti utilizzati dei vettori virali che si integrano all'interno del DNA modificandolo, ma con l'approccio descritto dal torinese **Stefano Rivella**, professore di Pediatria al Children Hospital di Philadelphia, si potrebbe usare la piattaforma a mRNA solo nelle cellule contenenti la mutazione, riducendo così il rischio di effetti indesiderati.

Vaccini contro cancro e infarto: la rivoluzione con l'mRNA

di Tiziana Moriconi
11 Aprile 2023



Questa tecnica di editing del genoma tramite mRNA, pur essendo stata stata validata (per il momento) solo su roditori e in sistemi umani in vitro e necessitando pertanto di ampi studi clinici sulla popolazione umana, indica la strada per un approccio rivoluzionario alla terapia genica.

Melanoma, positivi i primi dati sulla combinazione del vaccino a mRNA e immunoterapia

di Tiziana Moriconi
16 Aprile 2023



Argomenti

terapia genica